



Janas weiter Weg zur Diagnose – mehr Hoffnung durch Forschung

Seit ihrer frühen Kindheit litt Jana*, heute 31 Jahre alt, an Schwierigkeiten beim Laufen. Sie stolperte häufig und konnte mit den anderen Kindern besonders im Schulsportunterricht nie mithalten. Im weiteren Jugendalter folgten vor allem wegen auftretender Fußformveränderungen zahlreiche Arztbesuche vom Hausarzt zum Orthopäden. Ihre eigentliche Krankheit wurde jedoch durch ihre Seltenheit nie richtig erkannt und nur mit Hilfe von Schuheinlagen behandelt. Janas Beschwerden wurden im Erwachsenenalter stärker. Sie konnte zunehmend schwerer Treppen steigen, musste sich am Geländer abstützen und längere Spaziergänge wurden sehr anstrengend. In ihrer Not begab sie sich schließlich auf Eigenrecherche ins Internet und stieß dabei auf erbliche Neuropathien. Voller Hoffnung vereinbarte sie einen Termin in der neurogenetischen Spezialambulanz der Universitätsmedizin Göttingen. Hier wurde sie erstmals neurologisch untersucht und ein genetischer Test mittels einer Blutprobe wurde durchgeführt. Endlich gab es eine Diagnose: Charcot-Marie-Tooth Erkrankung (CMT). Die CMT – früher auch Hereditäre-Motorisch-Sensorische Neuropathie (HMSN) genannt – ist eine seltene, erblich bedingte Nervenerkrankung, für die es zurzeit noch keine Heilung gibt.

In Göttingen erfuhr Jana vom sogenannten CMT-NET, einem deutschlandweiten BMBF-geförderten Netzwerk für CMT-Erkrankungen, das neben wissenschaftlichen Forschungsprojekten und klinischen Studien ein Patientenregister umfasst, in dem sich CMT-Patienten anmelden können. Über das CMT-NET werden Patienten über Neuigkeiten in Bezug auf Therapiemöglichkeiten informiert und zur Teilnahme an den klinischen Studien des Netzwerks eingeladen.

Wie Jana gibt es viele CMT-Patienten, die eine ähnlich langwierige Krankheitsgeschichte aufweisen und bei denen die Erkrankung erst spät bis gar nicht diagnostiziert wird. Aus diesem Grund ist es wichtig, dass auf diese seltenen Erkrankungen mit Hilfe von Netzwerken wie CMT-NET aufmerksam gemacht und frühzeitig zum niedergelassenen Neurologen oder direkt an eine der gegenwärtig vier deutschlandweiten Spezialambulanzen der Universitätskliniken in Göttingen, Münster, München und Aachen überwiesen wird.

Weitere Informationen: www.cmt-net.de; www.cmt-register.de

* Name geändert